



2024-12-10

Remissvar - Förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd, diarienummer 13995/2024

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) tackar för möjligheten att få lämna ett svar på remissen avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd då detta utgör en central patientgrupp för klinisk genetik som specialitet.

Som en övergripande bedömning anser SFMG att den föreslagna strategin berör samtliga komponenter som är viktiga att utveckla för att nå förbättrad diagnostik, behandling och uppföljning för individer med sällsynta hälsotillstånd i Sverige, men förslagen är så allmänt hållna att det till största delen saknas konkretion avseende hur vi ska uppnå dessa mål. SFMG har tidigare lämnat inspel till utredningen, och vi vill i detta remissvar återvända till vissa av dessa frågor som vi menar behöver konkretiseras mycket tydligare för att nå avsedd effekt i svensk sjukvård:

Jämlik tillgång till genetisk diagnostik

De tekniska möjligheterna att utföra diagnostisk analys med helgenomsekvensering och andra tekniker har förbättrats påtagligt de senaste åren, och volymerna av utredningar ökar ständigt. Emellertid råder en tydlig ojämlikhet över landet idag, där sannolikheten att erbjudas genetisk utredning är avhängig av den lokala sjukvårdsstrukturen och där såväl avsaknad av kunskap som budgetaspekter kan utgöra hinder. För att förbättra förutsättningarna för jämlik vård anser vi att **indikationer för sällsynta hälsotillstånd där genetisk diagnostik skall erbjudas behöver definieras i nationellt samarbete**.

En nationell arbetsgrupp (NAG) för genetisk diagnostik under Nationella programområdet (NPO) Sällsynta sjukdomar har påbörjat ett sådant arbete för syndrom med intellektuell funktionsnedsättning och multiorganpåverkan, men motsvarande arbete behöver också utföras för flertalet övriga sällsynta diagnoser (se t.ex. NHS arbete i England, <https://www.england.nhs.uk/publication/national-genomic-test-directories/> eller arbetet vid Nationalt Genomcenter i Danmark, <https://ngc.dk/sundhedsfaglige/patientgrupper>).

För att sedan säkerställa att definierade utredningar enligt ovan verkligen utförs föreslår SFMG upprättande av **solidarisk debitering av genetisk analys för patienter som uppfyller nationellt överenskomna kriterier**. Denna solidariska debitering kan organiseras nationellt, på sjukvårdsregional eller regional nivå. Den viktiga ambitionen vid solidarisk debitering är att undvika att en vårdenhets liten budget drabbas av oproportionerligt stora utgifter för genetisk utredning (till exempel om en vårdcentral har en stor familj med en sällsynt genetisk diagnos).

Efter att en genetisk diagnos är fastställd finns det ofta möjlighet att testa friska familjemedlemmar (prediktiv testning) och erbjuda analyser inför familjebildning (såväl sedvanlig fosterdiagnostik som preimplantatorisk genetisk testning, PGT). Även dessa möjligheter behöver erbjudas likvärdigt över landet, i första hand via de sjukvårdsregionala kliniskt genetiska enheterna.

Datadelning för förbättrad diagnostik och vård

Kvalitetsregister (till exempel RaraSwed) är centrala för att säkerställa jämlik vård över landet, men SFMG vill också lyfta arbetet inom Genomic Medicine Sweden (GMS) med den nationella genomikplattformen (NGP). I samstämmighet med den statliga utredaren Katarina Nyström anser vi att regelverket behöver förtydligas så att **nationell datadelning inom sjukvården för vidareanvändning av hälsodata ska kunna ses som självklart tillåten**. Vi ser datadelningsfrågan som så viktig att regeringen även bör överväga att inte endast göra datadelning inom svensk sjukvård tillåten, utan **förslagsvis obligatorisk för vissa datakategorier** så att regionerna får krav på sig att tillgängliggöra data till NGP (se även här beslut relaterade till Nationalt Genomcenter i Danmark). Datadelning inom NGP är avgörande för att förbättra den genetiska diagnostiken över landet, och utgör även en viktig grund för att kunna utnyttja enheter för nationellt högspecialiserad vård (NHV) som sekundär remissinstans när sjukvårdsregional utredning har utfallit negativt (se nedan). Lagring av genetiska data på NGP med en tydlig lagstiftning möjliggör också för Sverige att bidra till EU-initiativ som "the 1+ Million Genomes Initiative" (1+MG), och är även en förutsättning för högkvalitativ forskning, till exempel inom ERDERA (the European Rare Diseases Research Alliance).

NHV-uppdrag

SFMG stödjer ambitionen att upprätthålla nuvarande och skapa fler uppdrag för NHV-enheter, men menar att implementeringen behöver ses över. **NHV bör tydligare fokusera på nivåstrukturer och fungera som sekundär remissinstans när sjukvårdsregionala resurser är uttömda**. De vanligaste diagnoserna (även inom gruppen Sällsynta hälsotillstånd) kan med fördel hanteras på sjukvårdsregional nivå. **Bred genetisk utredning (tex helgenomsekvensering) och genetisk vägledning måste kunna erbjudas nära patienten, dvs i alla sjukvårdsregioner**. Vid negativ utredning eller svårtolkade fynd kan sedan patienten vidareremitteras till en NHV-enhet. Datadelning inom NGP (se ovan) skulle förenkla ett sådant remissförfarande påtagligt.

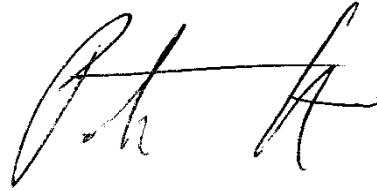
ERN - NRN

Samarbete inom europeiska referensnätverk (ERN) är mycket viktigt för kunskapsutvecklingen inom sällsynta diagnoser, men den nationella implementeringen behöver även här ses över, då **införandet av ERN i svensk sjukvård inte har skett på ett strukturerat sätt**. SFMG föreslår upprättande av **nationella referensnätverk ("NRN") med representation från samtliga sjukvårdsregioner** som speglar och har kommunikation med respektive ERN (inspirerat av motsvarande arbete i Norge och Danmark samt EU-projektet JARDIN – the Joint Action on Integration of ERN:s into National Healthcare Systems).

Styrelsen för Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG), dag som ovan



Hans Ehrencrona, klinisk genetiker
Ordförande SFMG



Peter Gustafsson, klinisk genetiker
Vice ordförande SFMG



Maria Hellberg, klinisk genetiker
Vetenskaplig och facklig sekreterare SFMG



Linda Arvidsson, sjukhusgenetiker
Skattmästare SFMG, SSG-representant



Daniel Madan Andersson, genetisk vägledare
Styrelseledamot SFMG, ordförande SFGV